

Prosedür

Hasta Harmony® testini yaptırmak ister

Jinekolog ya da Genetik Uzmanı tarafından genetik danışmanlık

Anneden kan alınması

Doktor ve hasta tarafından talep formunun doldurulması

Örnek ve talep formunun yollanması

Testin yapılması

Data analizi ve rapor hazırlanması

Raporun doktorun muayenehanesine gönderilmesi

Test ücretinin (sadece test başarılı olursa) hastadan tahsili ve ödeme dekontunun gönderilmesi

Bulguların doktor muayenehanesi tarafından genetik danışmanlık dahilinde hastaya bildirilmesi

İnsan Genetiği Merkezi

2010 yılından beri genetik sorunları netleştirmek için hastaları ve doktorları destekliyoruz. Şu anda 150'den fazla çalışanı bulunan disiplinlerarası arası ekibimiz, genetik hastalıkların teşhisinde uzmanlaşmıştır.

Tübingen'deki İnsan Genetiği Merkezi, ilgili tüm doğum öncesi genetik testleri sunmaktadır. Soruna bağlı olarak en modern dizileme teknolojilerinin yanı sıra mikrodiziler veya MLPA incelemeleri kullanılmaktadır. Yetkin danışman ekibimiz, genetik teşhis ile ilgili tüm sorularınızda size destek olacaktır.



Akkreditiert durch die DAkks nach
DIN EN ISO 15189:2014

Zentrum für Humangenetik Tübingen
Dr. med. Dr. rer. nat. Saskia Biskup
Paul-Ehrlich-Straße 23
D-72076 Tübingen

Tel: +49 (0) 7071 565 44 430
Fax: +49 (0) 7071 565 44 23

www.humangenetik-tuebingen.de
NIPT-info@humangenetik-tuebingen.de

Z-VM83-V2-2025/01/1



harmony PRENATAL TEST

Anne kanıyla bebekteki kromozomal anormallikleri tespit etmek için kullanılan son derece hassas test

Anne ve baba adayları için bilgiler



Ücretler ve Seçenekler

Harmony® Testi'nin iki versiyonu vardır ve iki ek seçenekleriyle birlikte sipariş edilebilir.

Versiyonlar

Trizomi 21	169,00 EUR
Trizomi 21, 18, 13*	199,00 EUR

Ek Seçenekler

X/Y kromozomal hastalıklar **	69,00 EUR
Cinsiyetin belirlenmesi	17,49 EUR

Faturalandırma GOÄ'ya göre düzenlenir. Özel sigortalı hastalarda 1,15 kat artış oranı geçerlidir. Fiyatlar sadece Almanya için geçerlidir ve diğer ülkelerde değişiklik gösterebilir. Doktorunuz size test için gerekli hizmetler konusunda yardımcı olabilir (örn. tavsiye, kan örneği alınması). Bunun için gereken masraflar hakkında önceden doktorunuzdan bilgi alabilirsiniz. Genetik Teşhis Yasasına göre, cinsiyet 14+ haftasından (pm) itibaren bildirilir.

* Belirli koşullar altında yasal sağlık sigortası tarafından geri ödeme

** Monozomi X, Klinefelter Sendromu, Üçlü X Sendromu, XYY ve XYYY Sendromu.

Harmony® Testi nedir?

Harmony® Testi invaziv olmayan, doğmamış çocuktaki belirli kromozomal bozuklukları tespit etmek için kullanılan bir testtir. Hamilelik sırasında fetüsün DNA'sı parçalar halinde plasenta yoluyla annenin kanına geçer.

Harmony® testi, bu serbest DNA parçalarını inceleyerek çocuktaki Trizomi 21, Trizomi 18, Trizomi 13 veya cinsiyet kromozomu (X/Y) bozukluklarının riskini belirlemek için kullanılır. Erken ve güvenilir bir doğum öncesi testidir (NIPT, İnvaziv Olmayan Prenatal Test) ve 10+0 gebelik haftasından itibaren anne kanından gerçekleştirilir.

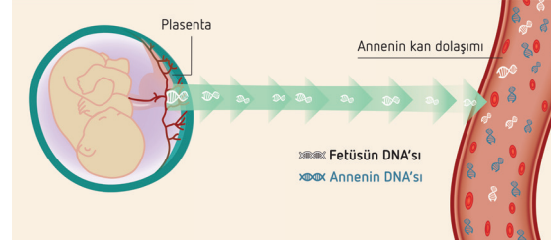
Sağlıklı bir bireyde genetik olarak **23 çift kromozom** bulunur. Trizomi bir kromozomal bozukluktur ve bir kromozomun çift (2) kopyası yerine üç kopyası olması demektir.

Trizomi 21 en yaygın bulunan trizomi çeşididir ve yaklaşık olarak 830 yenidoğandan birini etkiler. **Trizomi 21**, „Down sendromu“ olarak da adlandırılır; genellikle zihinsel geriliğe ve doğuştan gelen diğer hastalıklara, örn. kalp kusurlarına, yol açmasıyla tanınır. Bu hastaların ortalama yaşam beklentisi yaklaşık 60 yıldır. Hastalığın oluşum olasılığı büyük ölçüde annenin yaşına bağlıdır.

Nispeten yaygın bir başka trizomi çeşidi de **Trizomi 18**'dir. Bu, „Edwards Sendromu“ olarak bilinen hastalığa neden olur ve yaklaşık 5.000 yenidoğandan 1'inde görülür. **Trizomi 13** („Patau Sendromu“) de 16.000 yenidoğandan birini etkiler. Bu iki trizomi çeşidi de yüksek oranlı düşük riskiyle tanınır. Bu çocuklarda çoğunlukla aynı zamanda birkaç farklı hastalık vardır, genelde de ciddi kalp hastalığı buna dahildir. Ortalama yaşam beklentisi birkaç aydır ve hastalar nadiren bir yaşını doldururlar. Bu iki trizomi çeşidinin de olma olasılığı yine annenin yaşına bağlıdır.

Hücresiz bebek DNA'sı nedir?

Doğmamış çocuğun DNA'sı plasenta yoluyla anne kanına geçer. Harmony® testi bu anne kanında bulunan hücresiz bebek DNA'sını kullanarak kromozomal bozuklukları inceler. Anne kanındaki hücresiz DNA oranının yaklaşık %10'u doğmamış bebeğe aittir.



Harmony® Testi'nin diğer doğum öncesi testlerle karşılaştırılması

İnvaziv yöntemlerden farklı olarak, Harmony® Testi'nde düşük yapma riski yoktur. Özellikle Trizomi 21, örn. ilk üçay taramasına (Ultrason + hormon analizi) kıyasla, daha yüksek oranla tespit edilir. Fakat bu yapısal değişikliklerin ultrason muayenesi sırasında teşhis edilmesinin yerini tutamaz.

Analiz Yöntemi	Düşük Riski	Tespit Olasılığı
İnvaziv olmayan Anne kanındaki bebek DNA'sının analizi	%0	T21 %99,3
		T18 %97,4
		T13 %93,8
İlk Üçay (Trimester) Taraması	%0	T21 %85 – 90
		T18 y. %95
		T13 y. %95
İnvaziv Koryon Villus Biyopsisi Amniyosentez	%0,1	T21 Neredeyse %100
		T18 Neredeyse %100
		T13 Neredeyse %100

Harmony® Testi'nin Kalite Özellikleri

Yüksek Tespit Oranı

Yayınlanan çalışmalara göre Trizomi 21 için %99,3 tespit oranı^[1]

Çoğu NIPT yöntemi Harmony® testi^[1,2] kadar yoğun çalışmalarla incelenmemiştir. En önemli yayınlanmış çalışmalar özetlendiğinde, Harmony® testinin Trizomi 21'i saptanma oranı %99,3'ün üzerindedir. (Trizomi 18: %97,4, Trizomi 13: %93,8)^[1].

Düşük Yanlış-Pozitif Oranı

Trizomi 21 için sadece %0,04^[1]

Büyük bir çapraz çalışma analizinde^[1], rastgele seçilmiş bir hasta popülasyonundan kesin verilerle Harmony® testinin yanlış pozitif oranı belirlenebilir. Yaklaşık 23.155 hamile kadında yanlış pozitif oranı Trizomi 21 için %0,04'tür (Trizomi 13 ve Trizomi 18 için her birinde %0,02). İlk üçay (trimester) taramasına göre bu 125 kat daha düşük yanlış pozitif oranı demektir. İlk üçay taramasında yanlış pozitif oranı yaklaşık %5'tir.

Sonuçların Hızlı Paylaşımı

Ortalama 3 iş günü içerisinde hazır

Eşsiz teknolojisi sayesinde Harmony® testi kısa bir sürede hazırlanır. Kan örneği ulaştıktan sonra, sonuçlar genellikle 2 – 4 iş günü içinde hazır olur.

Yüksek Nitelikli Ekip

Doktorlar ve bilim insanları

İnsan Genetiği Merkezi (Zentrum für Humangenetik Tübingen), bulguları değerlendirmek ve danışmanlık için kalifiye tıp uzmanlarından ve bilim adamlarından oluşan bir ekibe sahiptir.

Uygulama Alanları

Harmony® testi tek ve ikiz gebeliklerde, ayrıca tüp bebek (IVF) ve yumurta bağışından sonra yapılabilir. Yumurta bağışı durumlarında, talep formunda bunun bildirilmesi sonuçların paylaşımı için gereklidir.

Harmony® testinde sunulan isteğe bağlı cinsiyet belirleme, Y kromozomu dizilerini inceleyerek yapılır; bunlar anne kanında saptanabilirse, bu fetüsün erkek olduğu anlamına gelir (ikizlerde en az bir fetüs).

	Tek	İkiz	2'den fazla fetus	Kayıbolan ikiz
Trizomi 21	✓	✓	✗	✗
Trizomi 21, 18, 13	✓	✓	✗	✗
Trizomi 21, 18, 13 ve X/Y Analizi*	✓	✗	✗	✗
Cinsiyet belirlenmesi	✓	✓	✗	✗

*Monozomi X, Klinefelter Sendromu, Üçlü X Sendromu, XYY ve XXYY Sendromu

Referanslar

- [1] Stokowski R, Wang E, White K, Batey A, Jacobsson B, Brar H, Balanarasimha M, Hollemon D, Sparks A, Nicolaides K, Musci TJ: Clinical performance of non-invasive prenatal testing (NIPT) using targeted cell-free DNA analysis in maternal plasma with microarrays or next generation sequencing (NGS) is consistent across multiple controlled clinical studies. Prenat Diagn. 2015 Sep 1.
- [2] Norton ME, Jacobsson B, Swamy GK, Laurent LC, Ranzini AC, Brar H, Tomlinson MW, Pereira L Spitz JL, Hollemon D, Cuckle H, Musci TJ and Wapner RJ (Next-Study): Cell-free DNA Analysis for Noninvasive Examination of Trisomy. N Engl J Med. 2015, Apr 1.
- [3] Bianchi DW, Rava RP, Sehnert AJ: DNA sequencing versus standard prenatal aneuploidy screening. N Engl J Med. 2014 Aug 7;371(6):578. doi: 10.1056/NEJM1405486.